



**University of
Zurich**^{UZH}

**Zurich Open Repository and
Archive**

University of Zurich
University Library
Strickhofstrasse 39
CH-8057 Zurich
www.zora.uzh.ch

Year: 2013

Pränataldiagnostik

Wisser, J

DOI: <https://doi.org/10.1007/s00129-012-3064-z>

Posted at the Zurich Open Repository and Archive, University of Zurich

ZORA URL: <https://doi.org/10.5167/uzh-92899>

Journal Article

Published Version

Originally published at:

Wisser, J (2013). Pränataldiagnostik. Der Gynäkologe, 46:183-192.

DOI: <https://doi.org/10.1007/s00129-012-3064-z>

Redaktion

T. Dimpfl, Kassel
W. Janni, Ulm
R. Kreienberg, Landshut
N. Maass, Aachen
O. Ortman, Regensburg
T. Strowitzki, Heidelberg
K. Vetter, Berlin
R. Zimmermann, Zürich



Punkte sammeln auf...

springermedizin.de/ eAkademie

Teilnahmemöglichkeiten

Diese Fortbildungseinheit steht Ihnen als e.CME und e.Tutorial in der Springer Medizin e.Akademie zur Verfügung.

- e.CME: kostenfreie Teilnahme im Rahmen des jeweiligen Zeitschriftenabonnements
- e.Tutorial: Teilnahme im Rahmen des e.Med-Abonnements

Zertifizierung

Diese Fortbildungseinheit ist mit 3 CME-Punkten zertifiziert von der Landesärztekammer Hessen und der Nordrheinischen Akademie für Ärztliche Fort- und Weiterbildung und damit auch für andere Ärztekammern anerkennungsfähig.

Hinweis für Leser aus Österreich

Gemäß dem Diplom-Fortbildungs-Programm (DFP) der Österreichischen Ärztekammer werden die in der e.Akademie erworbenen CME-Punkte hierfür 1:1 als fachspezifische Fortbildung anerkannt.

Kontakt und weitere Informationen

Springer-Verlag GmbH
Springer Medizin Kundenservice
Tel. 0800 77 80 777
E-Mail: kundenservice@springermedizin.de

CME Zertifizierte Fortbildung

J. Wisser

Klinik für Geburtshilfe, UniversitätsSpital, Zürich

Pränataldiagnostik

Zusammenfassung

Die vorgeburtliche Ultraschalldiagnostik hat die Schwangerenvorsorge im Verlauf des letzten fünf Jahrzehnte völlig verändert. Ohne Risiken für das Ungeborene können wir heute seine vorgeburtliche Entwicklung überwachen und Risikosituationen für Mutter und Kind sowie fetale Erkrankungszustände erkennen. Daher werden heute allen Schwangeren drei Ultraschallvorsorgeuntersuchungen im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge angeboten. Nur eine systematische und strukturierte Untersuchung bietet im Verbund mit einer umfassenden Ausbildung Gewähr, die Möglichkeiten der Technologie für die Schwangere und ihr ungeborenes Kind optimal zu nutzen. Ein adäquat durchgeführtes Ultraschallscreening ermöglicht eine exakte Datierung der Schwangerschaft, erkennt Mehrlingsschwangerschaften eindeutig und erlaubt über die Chorionizitäts- und Amnionizitätsdiagnostik eine Risikoklassifizierung. Ferner kann eine Vielzahl fetaler Erkrankungen und Fehlbildungen sicher diagnostiziert bzw. ausgeschlossen werden. In einigen Fällen ist aufgrund der vorgeburtlichen Diagnose eine gezielte Behandlung möglich, andere Feten profitieren von einem optimierten perinatalen Management.

Schlüsselwörter

Ultraschall · Ersttrimester-Screening · Zweittrimester-Screening · Schwangerenvorsorge · Fetale Erkrankungen

Ultraschall ermöglicht Biometrie, Vitalitätsdiagnostik und die Beurteilung der Integrität der fetalen Organe

Inzwischen können mit mütterlichem Blut genetische Tests des Feten erfolgen

Pränatalmedizin ist eine noch sehr junge Disziplin der modernen Medizin. Die erste Darstellung des Ungeborenen mittels Ultraschalltechnologie durch **Ian Donald** im Jahre 1958 gilt als Geburtsstunde der Pränataldiagnostik [1]. Knapp zehn Jahre später war es möglich, aus Fruchtwasserzellen den Karyotyp des Feten zu bestimmen [2]. Die Entwicklung der Ultraschalltechnologie ermöglichte nicht nur Biometrie und Vitalitätsdiagnostik, sondern auch die Beurteilung der Integrität der fetalen Organe. Ferner kann die Funktion des kardiovaskulären Systems durch Anwendung der **Dopplertechnik** dargestellt werden [3, 4].

Die Einführung der ultraschallgesteuerten Punktion der Nabelschnur durch Daffos 1983 schuf die Voraussetzungen für **fetale Blutuntersuchungen** mit geringem Eingriffsrisiko und eröffnete gleichzeitig die Möglichkeit der Therapie durch intravaskuläre Applikation von Medikamenten und Blutprodukten [5]. Seit Ende des vergangenen Jahrhunderts ist die Magnetresonanztomographie des Ungeborenen verfügbar, die insbesondere zum fetalen Gehirn wichtige Informationen liefert [6]. Seit Kurzem sind Methoden verfügbar, die aus mütterlichem Blut genetische Untersuchungen des Feten ermöglichen. Für die Bestimmung der Blutgruppen des Rhesus-Systems ist die Methode bereits für die klinische Anwendung umgesetzt [7], während die Diagnostik der **Trisomie 21** aus mütterlichem Blut derzeit unmittelbar vor Einführung in die klinische Praxis steht [8].

Bezüglich der Methoden der pränatalen Diagnostik unterscheiden wir nichtinvasive Methoden, welche die körperliche Integrität des Ungeborenen nicht tangieren, und invasive Methoden, welche ein eingriffsbedingtes Risiko bergen. Kernpunkt der pränatalen Diagnostik sind die nichtinvasiven Methoden, insbesondere die Ultraschalluntersuchung, die in Deutschland seit 1980 Bestandteil der Mutterschaftsvorsorge ist (■ Tab. 1).

Mutterschaftsrichtlinien

Die Mutterschaftsrichtlinien in ihrer aktuellen Fassung sehen drei **Screeninguntersuchungen** mittels B-Bild-Ultraschall vor. Sie sollen Risiken der Schwangerschaft für die Schwangere und das ungeborene Kind möglichst frühzeitig erkennen, damit eine adäquate Behandlung eingeleitet werden kann [9].

Die erste Screeninguntersuchung ist von Beginn der 9. bis zum Ende der 12. Schwangerschaftswoche (SSW) durchzuführen und soll den intrauterinen Sitz der Schwangerschaft, die Vitalität und morphologische Integrität des Embryos sowie seine Größe, dokumentiert durch Scheitel-Steiß-Länge oder biparietalen Kopfdurchmesser, in Bildern festhalten. Ferner sollte eine Mehrlingsschwangerschaft entweder ausgeschlossen oder bei Nachweis einer solchen, die Chorionizität bestimmt werden.

Das zweite Ultraschallscreening ist zwischen Beginn der 19. bis zum Ende der 22. SSW durchzuführen. Sie dokumentiert die Vitalität des Feten und die Zahl der im Uterus nachweisbaren Feten und

Prenatal diagnostics

Abstract

Prenatal ultrasonographic diagnosis has completely changed the care of pregnant women over the last five decades. Nowadays, the prenatal development of the fetus can be monitored and risk situations for mother and child as well as fetal disease conditions can be recognized without any risk for the unborn child. Therefore, an ultrasonography screening examination is nowadays made available to all pregnant women within the framework of maternity care. Only a systematic and structured examination offers, in combination with a comprehensive education, a guarantee to optimally exploit the possibilities of the technology for pregnant women and the unborn child. A properly carried out ultrasonography examination allows an exact dating of pregnancy, clear recognition of multiple pregnancies and permits a risk classification via the diagnostics of chorionicity and amnionity. Furthermore, many fetal diseases and malformations can be exactly diagnosed or excluded. In some cases a targeted treatment is possible based on the prenatal diagnostics and other fetuses profit from an optimized perinatal management.

Keywords

Ultrasound · First trimester screening · Second trimester screening · Antenatal care · Fetal diseases

Tab. 1 Methoden der pränatalen Diagnostik

Nichtinvasiv	Invasiv
Ultraschall	Amniozentese
Magnetresonanztomographie	Chorionzottenbiopsie
Genetische Untersuchungen an Mutterblut	Fetoskopie
	Nabelschnurpunktion

Tab. 2 Hinweiszeichen für das Vorliegen einer fetalen Entwicklungsstörung

– Auffällige Fruchtwassermenge
– Auffällige körperliche Entwicklung des Feten
– Abnormer Körperumriss
– Anomale fetale Organstrukturen
– Auffällige Herzfrequenz, auffälliger Rhythmus
– Abnorme Bewegungen
– Struktur- und Lokalisationsanomalien der Plazenta

ermittelt über die Messung des biparietalen Kopfdurchmessers, des frontookzipitalen Durchmessers, dem Abdomenquerdurchmesser und der Femur- oder Humeruslänge den somatischen Entwicklungszustand auf der Basis des Schwangerschaftsalters. Ferner werden die in **Tab. 2** zusammengefassten Hinweiszeichen für das Auftreten einer **fetalen Entwicklungsstörung** beachtet und bei auffälligen Befunden neben den biometrischen Maßen im Bild dokumentiert.

Das **dritte Ultraschallscreening** ist vom Beginn der 29. bis zum Ende der 32. SSW durchzuführen und ist im Leistungsumfang der zweiten Untersuchung vergleichbar. Ganz gezielt soll hier die **Plazentalokalisation** ermittelt werden und eine Placenta praevia ausgeschlossen werden.

Neben den oben erwähnten Screeninguntersuchungen können Ultraschalluntersuchungen bei einer der folgenden Indikationen durchgeführt werden:

- zur Sicherung des Schwangerschaftsalters bei unklarer Regelanamnese oder Diskrepanz zwischen anamnestischem Gestationsalter und klinischem Befund,
- zur Kontrolle des fetalen Wachstums bei klinischem Verdacht auf eine Entwicklungsstörung und bei Schwangeren mit Erkrankungen, die zu Entwicklungsstörungen prädisponieren,
- zur Überwachung einer Mehrlingsschwangerschaft,
- zur Kontrolle des Plazentasitzes bei Verdacht auf Placenta praevia,
- bei vaginaler Blutung,
- bei Verdacht auf intrauterinen Fruchttod und
- bei Verdacht auf Lageanomalie ab Beginn der 36. SSW.

Dopplersonographie

Die Dopplersonographie ermöglicht das Studium der **Hämodynamik** von Uterus, Plazenta und Fetus. Der Farbdopplermodus bringt den Verlauf der Gefäße zur Abbildung, im gepulsten Modus werden Blutströmungskurven in den jeweiligen Gefäßen generiert. Ist der Insonationswinkel bekannt und maximal 30°, so kann die Strömungsgeschwindigkeit gemessen werden. Nach den Mutterschaftsrichtlinien ist die Dopplersonographie bei den folgenden Indikationen in der zweiten Schwangerschaftshälfte zulässig [9]:

- Verdacht auf intrauterine Wachstumsretardierung,
- schwangerschaftsinduzierte Hypertonie/Präeklampsie/Eklampsie,
- Z. n. intrauteriner Wachstumsrestriktion/-retardierung (IUGR) oder intrauterinem Fruchttod (IUFT),
- Z. n. Präeklampsie/Eklampsie,
- Auffälligkeiten der fetalen Herzfrequenzregistrierung,
- begründeter Verdacht auf Fehlbildung/fetale Erkrankung,
- Mehrlingsschwangerschaften mit diskordantem Wachstum und
- Verdacht auf Herzfehler/Herzerkrankung.

Bei bekanntem Insonationswinkel bis maximal 30° lässt sich die Strömungsgeschwindigkeit messen

Die exakte Datierung der Schwangerschaft ist von zentraler Bedeutung, da die biochemischen Risikoparameter zeitabhängig sind

Sichergestellt wird, dass die Embryonalanlage intrauterin implantiert ist

Im Fall einer Mehrlingsschwangerschaft lässt sich das Risiko anhand von Chorionizität und Amnionizität abschätzen

Die Vitalität ist durch die embryonale Herzaktion und die embryonalen Bewegungen dokumentiert

Intraabdominell sind Harnblase, Nabelschnurgefäße, Magenblase und paraaortal die Nieren nachweisbar

Bei erhöhter Nackentransparenz und unauffälligem zytogenetischen Befund ist in der 20. SSW eine sorgfältige Detailsonographie durchzuführen

Umfang und Ablauf der Ultraschalluntersuchungen

Untersuchung zur Diagnostik der Schwangerschaft

Während die klinische Schwangerschaftsdiagnostik aus einer Reihe unsicherer Zeichen besteht, ist heute bereits in den zwei Wochen nach Ausbleiben der Periode die Ermittlung des intrauterinen Sitzes und der **Vitalität des Embryos** mittels transvaginaler Sonographie möglich. Ferner lässt sich durch die erste Biometrie des Embryos das Alter das Gestationsalter auf ± 5 Tage festlegen. Die exakte Datierung der Schwangerschaft ist für die weitere Betreuung von zentraler Bedeutung, da die biochemischen Parameter zur Risikoeinschätzung für **Aneuploidien** und die Risikoeinschätzung bei drohender Frühgeburtlichkeit sowie bei Übertragung von der Zuverlässigkeit der Terminfestlegung abhängig sind [10].

Ersttrimester-Untersuchung

Neben der Ultraschallscreeninguntersuchung wird heute häufig eine erweiterte Untersuchung durchgeführt, die sich insbesondere auf die **morphologische Entwicklung** des Embryos konzentriert und dabei körperliche Erkrankungen des Embryos ebenso erkennbar macht wie Risiken für Aneuploidien und **Entwicklungsstörungen**. Die Zielvorgaben der Screeninguntersuchung sind selbstverständlich eingeschlossen, und die Daten der Ultraschalluntersuchung zur Diagnostik der Schwangerschaft sollten für die Interpretation zwingend mitberücksichtigt werden [11].

Die Ultraschalluntersuchung erfolgt in der Regel als abdominale Untersuchung und wird nur bei ergänzungsbedürftigen Befunden durch die vaginale Ultraschalluntersuchung ergänzt. Zunächst wird sichergestellt, dass die Embryonalanlage in der Gebärmutter implantiert ist, d. h. die **Chorionhöhle** allseitig von Myometrium umschlossen ist. Bei der Inspektion des Uterus wird auch auf uterine Anomalien und Myome geachtet. Ferner werden Raumforderungen und Flüssigkeitsansammlungen im kleinen Becken, insbesondere an den Ovarien und retrouterin, dokumentiert und gegebenenfalls durch Verlaufsuntersuchungen klassifiziert. Bei der Beurteilung der intrauterinen Strukturen wird auf die Zahl der Chorionhöhlen und die Zahl der Embryonen geachtet, wodurch im Falle einer Mehrlingsschwangerschaft eine Risikoeinschätzung entsprechend der Chorionizität und Amnionizität erfolgen kann.

Die Biometrie der **Scheitel-Steiß-Länge** und des biparietalen Kopfdurchmessers ermöglichen eine Überprüfung des klinisch-anamnestischen Gestationsalters und, im Falle einer frühen Ultraschallbiometrie, die Einschätzung der normalen embryonalen Entwicklung. Die Vitalität des Embryos ist durch die embryonale Herzaktion und die embryonalen Bewegungen dokumentiert.

Die morphologische Untersuchung des Embryos umfasst die Einschätzung der Körperproportionen und die Dokumentation der **Dreigliedrigkeit der Gliedmaßen**. Ferner muss die Schädelkalotte intakt nachgewiesen werden, und intrakraniell muss das Gehirn mit den Hirnhemisphären und dem intrazerebralen Plexus chorioideus symmetrisch nachweisbar sein. Ab der 12+0 SSW kann die Bauchwand ohne physiologischen Nabelbruch dargestellt werden. Ferner sind intraabdominell die Harnblase, die drei Nabelschnurgefäße und die linksseitig gelegene Magenblase und beidseits paraaortal die Nieren nachweisbar. Meist ist bereits das Zwerchfell als Trennlinie zwischen Bauch- und Thoraxraum sichtbar [11]. Bei der Inspektion der Körperoberfläche können im medianen Sagittalschnitt der oberen Körperhälfte die Nackentransparenz (NT) gemessen, das Nasenbein (NB) und das Dopplerspektrum im Ductus venosus (DV) dargestellt werden. Die erhöhte Nackentransparenz, das Fehlen des Nasenbeins und der Rückwärtsfluss im Ductus venosus während der Vorhofkontraktion gelten als Risikoparameter für das Vorliegen einer Aneuploidie. Ergänzt man die sonographischen Befunde durch eine Bestimmung des freien β -HCG und des PAPP-A, so lassen sich nach einem Algorithmus der **Fetal Medicine Foundation** (FMF) London 93–96% der Feten mit Trisomie 21 bei einer Falsch-positiv-Rate von 2,5% erkennen. Demgegenüber liefert die Risikokalkulation aus Mutteralter, Biochemie und NT eine Detektionsrate von 85–95% bei 5% falsch-positiven Befunden.

Das mütterliche Alter allein hat bei 5% falsch-positiven Vorhersagen nur eine Erkennungsrate von 30% für eine **Trisomie 21** [12].

Eine derartige Ultraschalluntersuchung kann mit großer Sicherheit bereits im ersten Trimenon eine Akranie/Anenzephalie, eine Haftstielanomalie, einen Bauchwanddefekt (Omphalozele oder Gastroschisis) und eine Megavesica ausschließen [13]. Der Hydrozephalus ist definiert als angebore-

ne oder erworbene dauerhafte Aufweitung der Liquorräume des Gehirns und zeigt spezifische morphologische, im Ultraschall zu sehende Kriterien. Bei der Holoprosenzephalie liegt eine Verschmelzung der Ventrikel I bis III vor, dies führt zum Fehlen von intrazerebralen anatomischen Strukturen vor allem in der Mittellinie. Dies beinhaltet z. B. Fehlen des Riechhirns, in Form von Syndromen zusätzliche Mittellinienfehlbildungen am Körper wie Omphalozele.

Im Falle einer erhöhten Nackentransparenz ist bei unauffälligem zytogenetischem Befund eine sorgfältige Detailsonographie in der 20. SSW durchzuführen.

Zweittrimester-Ultraschalluntersuchung

Eine erweiterte Zweittrimester-Ultraschalluntersuchung umfasst neben dem Leistungsumfang der Screeninguntersuchung eine differenzierte morphologische Untersuchung des Feten. Dazu bedarf es einer systematischen Untersuchung des Feten wie sie erstmals von Staudach [14] vorgestellt hat. Diese umfasst die orientierende Untersuchung des Feten, eine Gesamtbeurteilung der Schwangerschaft, eine systematische **schnittanatomische Untersuchung** und die Dokumentation der Untersuchung. Dem Untersuchungsgang vorgeschaltet ist die Fixierung der Fragestellung zur Untersuchung [15]. Die eigentliche Ultraschalluntersuchung beginnt mit der Orientierung, wobei zunächst über eine Serie horizontaler Querschnitte durch den Uterus die Lage, die Poleinstellung und die Stellung geklärt werden. Dabei wird auch die Vitalität des Feten festgestellt durch Beobachtung der Herzaktion und der fetalen Bewegungen. Ferner ermöglicht die orientierende Untersuchung die Lokalisation der Plazenta und die Einschätzung der **Fruchtwassermenge**.

Anschließend erfolgt über eine Serie von Frontal- und Sagittalschnitten die Gesamtbetrachtung des Feten. Diese beginnt mit der Messung der Zervixlänge, wobei über die Darstellung des inneren Muttermundes die Lagebeziehung zur Plazenta beurteilt wird. Sagittalschnitte von ventral zeigen das Gesichtprofil und die Integrität der vorderen Bauch- und Thoraxwand, während die von dorsal geführten Sagittalschnitte den Hals und die Wirbelsäule zur Abbildung bringen. Dabei ist kranial auf die Integrität des Hirnstamms und kaudal auf das Verjüngen des Rückenmarks zur Cauda equina hin zu achten. Auf diese Weise sind Auffälligkeiten des **Körperumrissbildes** zu erkennen, und es gelingt eine subjektive Einschätzung der Körperproportionen. Ferner lassen sich im Rahmen der Gesamtbetrachtung des Feten die Fruchtwassermenge, deren größtes Depot gemessen werden sollte, und die Plazenta auf Strukturunregelmäßigkeiten hin beurteilen. Anschließend erfolgt die schnittanatomische Untersuchung in Horizontalschnitten, welche vom Kopf bis zum fetalen Becken geführt werden und eine Biometrie des Feten in Referenzebenen sowie durch systematische Untersuchung eine detaillierte fetale Organdiagnostik ermöglichen. Die erste Horizontalschnittebene überprüft die Integrität der Schädelkalotte und die Symmetrie des Großhirns. Durch Bewegung des Schallkopfes nach kaudal ist das **Planum frontooccipitale** abzubilden. Es ist definiert durch das Cavum septi pellucidi, die symmetrischen Thalami und die symmetrischen Hinterhörner der Hirnseitenventrikel. Die Biometrie des biparietalen Kopfdurchmessers und des frontookzipitalen Durchmessers erfolgt durch Setzen der Messpunkte an der fetalen Körperoberfläche. In dieser Ebene kann die Symmetrie und die Struktur des Tel- und Diencephalons beurteilt werden. Erweiterungen der Hirnseitenventrikel im anterioren wie im posterioren Anteil sind ebenso wie Strukturauffälligkeiten des Plexus chorioideus sichtbar. Das Ausmaß der Faltung des Großhirns im Bereich der Insula ist ein subjektiver Parameter zur Überprüfung des Schwangerschaftsalters bzw. einer altersgerechten Entwicklung des fetalen Gehirns. Wird der Schallkopf nach dorsal gekippt, so kommt in der hinteren Schädelgrube das Kleinhirn mit den Hemisphären und dem Vermis zur Abbildung. Das Maß der Kleinhirnhemisphärenweite in Millimetern entspricht bis etwa zur 24. SSW dem postmenstruellen Alter der Schwangerschaft. Die Cisterna magna sollte in der 20. SSW eine Weite von 3–5 mm aufweisen [4]. Den Abschluss der Beurteilung des fetalen Schädels bildet ein Frontalschnitt auf das fetale Gesicht, wobei die Integrität der Lippen und der Nase beurteilt werden.

Kippt man aus diesem Frontalschnitt zurück in den Horizontalschnitt, finden sich am lateralen Thorax die Humeri. Diese werden dargestellt, ebenso wie die Knochen des Unterarms und der Hand, wobei nicht immer alle Finger sichtbar gemacht werden können.

Führt man den Horizontalschnitt weiter nach kaudal, so ist im linken Hemithorax das Herz umgeben von homogenem Lungengewebe nachweisbar. Von der Herzspitze aus wird der Schallkopf nach kranial gekippt, so wird zunächst der **Vierkammerblick** eingestellt. In diesem sind neben den beiden Herzventrikeln, die AV-Klappen, das Foramen ovale, der linksatriale Einflusstrakt und dahin-

Zunächst werden über eine Serie horizontaler transuteriner Querschnitte Poleinstellung und Stellung geklärt

Kranial ist auf die Integrität des Hirnstamms, kaudal auf das Verjüngen des Rückenmarks zur Cauda equina hin zu achten

Die schnittanatomische Untersuchung in Horizontalschnitten ermöglicht die Biometrie des Feten und eine detaillierte fetale Organdiagnostik

Das Ausmaß der Großhirnfaltung im Bereich der Insula ist ein subjektiver Parameter für eine altersgerechte Gehirnentwicklung

Den Abschluss der Beurteilung des fetalen Schädels bildet ein Frontalschnitt auf das fetale Gesicht, beurteilt werden Integrität von Lippen und Nase



Abb. 1 ▲ Fetale Beine mit normaler Fußstellung in der 18. SSW



Abb. 3 ▲ Gesicht in der 30. SSW



Abb. 2 ▲ Hand mit fünf Fingern in der 23. SSW



Abb. 4 ◀ Gesicht eines Feten mit offenen Augen in der 32. SSW

Die Größe der Nieren kann im Frontalschnitt mit der zentral gelegenen Aorta gemessen werden

ter links paravertebral die Aorta descendens zu beurteilen. Durch weiteres Kippen nach kranial gelangen zunächst der linksventrikuläre Ausflusstrakt, dann der rechtsventrikuläre Ausflusstrakt und danach der **Dreigefäßblick** zur Darstellung [16]. Eine Drehung des Schallkopfes um knapp 90° in einen parasagittalen Schnitt wird der Aortenbogen mit den Halsgefäßen und der Aorta descendens sichtbar, welche links vor der Wirbelsäule verläuft. Funktionsuntersuchungen des fetalen Herzens erfolgen durch gepulsten Doppler, Farbdoppler und zur Analyse des Herzrhythmus durch **M-mode-Darstellung** [16].

Zurück zum **Horizontalschnitt** und eine „Etag“ tiefer finden sich im linken Oberbauch die Magenblase, zentral die intrahepatisch verlaufende Nabelvene und rechts die Leber. In dieser Ebene erfolgt die Biometrie des fetalen Abdomens. Kaudal davon etwa in Höhe des Nabels sind dorsal beidseits paravertebral die fetalen Nieren sichtbar. Ihre Größe kann im Frontalschnitt mit der zentral gelegenen Aorta gemessen werden. Durch Einschalten des Farbdopplers lassen sich die Nierenarterien und die intrarenalen Gefäße darstellen. Aus diesem Frontalschnitt heraus ist farbdopplersonographisch die Aortenbifurkation sichtbar. Aus den internen Iliakalgefäßen entspringen die beiden Nabelarterien, die paravesikal an der Innenseite der Bauchwand zum Nabel ziehen. Der letzte Horizontalschnitt wird durch das fetale Becken mit dem Os sacrum dorsal, der Harnblase und der vor-

deren Bauchwand geführt. Von diesem Schnitt aus lässt sich dann der Femur abbilden und messen. Über den Rotationspunkt am fetalen Knie finden sich der Unterschenkel mit Tibia und Fibula sowie das Fußskelett.

Die Gliedmaßen Darstellung ist heute mittels der 3-D-Technik in eindrucksvoller Weise möglich, sodass auch die Schwangere die normalen Proportionen von Armen und Beinen, Händen und Füßen einschätzen kann (■ Abb. 1, 2).

Abschluss der Ultraschalluntersuchung bildet die **Dokumentation** der erhobenen Befunde in strukturierten Berichten und durch die Ablage von Bilddokumenten der untersuchten Organe.

Die beiden ersten Ultraschalluntersuchungen erlauben eine sichere Datierung der Schwangerschaft und eine sichere Diagnose und Klassifikation von Mehrlingsschwangerschaften [17]. Durch systematische Zweittrimesteruntersuchung kann eine Vielzahl fetaler Erkrankungen entdeckt werden, in Risikofamilien kann ein Ausschluss grobmorphologischer Auffälligkeiten erfolgen. So sind nahezu alle Fälle von Anenzephalie, Holoprosenzephalie, Gastroschisis und Omphalozele, 80% aller bilateralen Nierenagenesien, 66% aller Fälle mit Spina bifida, 50% aller Zwerchfellhernien und etwa 50% aller schweren Herzfehler (Hypoplasie des Ventrikels) zu erkennen [18]. Die sichere Diagnostik fetaler Erkrankungen ermöglicht eine Optimierung des **perinatologischen Vorgehens**. Dadurch wird beispielsweise bei einer Transposition der großen Gefäße eine signifikante Reduktion der neonatalen Mortalität und Morbidität erreicht [19].

Dritte Ultraschalluntersuchung

Das Vorgehen bei der dritten Ultraschalluntersuchung entspricht dem systematischen Vorgehen im zweiten Trimenon, doch die Zielvorgaben sind unterschiedlich. Während im zweiten Trimenon der Ausschluss von fetalen Erkrankungen im Vordergrund steht, sind es im dritten Trimenon die fetale Entwicklung und die **Zustandsdiagnostik**. Im Zentrum der schnittanatomischen Beurteilung steht die Biometrie, welche auf der Basis der Datierung im ersten Trimester eine Zuordnung der Körpermaße in Perzentilenkurven ermöglicht. Bei Körpermaßen unter der fünften Perzentile wird von einem **SGA („small for gestational age“)-Feten** gesprochen. Dieser ist auch wachstumsretardiert, wenn die vorausgehende Biometrie Körpermaße im Referenzbereich über der 10. Perzentile ausgewiesen hat. In diesen Fällen ist die dopplersonographische Beurteilung der fetalen Hämodynamik durch Analyse der Strömungskurven in Umbilikalarterien und A. cerebri media angezeigt. Die Messung der systolischen Maximalgeschwindigkeit in der A. cerebri media erlaubt Rückschlüsse auf den fetalen Hämatokrit, sodass eine **Anämiediagnostik** möglich ist und eine gezielte Behandlung durch intravaskuläre Transfusion erfolgen kann. Bei der Organdiagnostik sollte besonderes Augenmerk auf den Urogenitaltrakt, den Gastrointestinaltrakt und das Gehirn gelegt werden. Häufig finden sich nämlich Dilatationen des fetalen Nierenbeckens, des Darmes oder der Hirnseitenventrikel erst im dritten Trimenon.

Eine derartig strukturierte und detaillierte sonographische Untersuchung kann aber nicht nur Risiken der fetalen Entwicklung und fetale Erkrankungen erkennen, sondern kann auch die gravierende **maternale Risikosituation** der Placenta praevia erkennen, was Vorsorgemaßnahmen zur Verhinderung lebensbedrohlicher Komplikationen ermöglicht. Ferner können die Eltern schon sehr früh im Verlauf der Schwangerschaft sich ein Bild von ihrem ungeborenen Kind machen, was die Eltern-Kind-Beziehung deutlich stützt (■ Abb. 3, 4; [20]).

Fazit für die Praxis

- Die pränatale Ultraschalldiagnostik ist ein zentraler Eckpfeiler der modernen Schwangerenvorsorge.
- Nach den Mutterschaftsrichtlinien werden drei Untersuchungen angeboten; sie ermöglichen eine exakte Lokalisationsdiagnostik und Datierung der Schwangerschaft, den Nachweis bzw. Ausschluss einer Mehrlingsschwangerschaft und ihre Klassifikation sowie die Beurteilung der somatischen und organischen Entwicklung. Diese Untersuchungen sind zwar sinnvoll, aber nicht vom Gesetzgeber zwingend vorgesehen.

Der letzte Horizontalschnitt wird durch das fetale Becken geführt

Durch systematische Zweittrimesteruntersuchung können viele fetale Erkrankungen entdeckt werden

Die systolische Maximalgeschwindigkeit in der A. cerebri media lässt auf den fetalen Hämatokrit schließen

Eltern können sich schon früh ein Bild von ihrem Kind machen, was die Eltern-Kind-Beziehung deutlich stützt

- Die Untersuchungen ermöglichen den sicheren Ausschluss oder die Diagnostik einer Vielzahl fetaler Erkrankungen und sind damit Grundlage für die Beratung der Eltern zum perinatalologischen Vorgehen.
- Eine strukturierte und systematische Untersuchung hilft, die Ziele zu erreichen und damit die Technologie zum Wohle der Schwangeren und ihrem ungeborenen Kind einzusetzen.

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. J. Wisser

Klinik für Geburtshilfe, UniversitätsSpital
Frauenklinikstr. 10, 8091 Zürich
josef.wisser@usz.ch

Interessenkonflikt. Der korrespondierende Autor gibt an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Literatur

1. Donald I, Macvicar J, Brown TG (1985) Investigation of abdominal masses by pulsed ultrasound. *Lancet* 1(7032):1188–1195
2. Steele MW, Breg WR Jr (1966) Chromosome analysis of human amniotic-fluid cells. *Lancet* 1(7434):383–385
3. Hansmann M, Hackelöer BJ (1994) Ultraschalluntersuchungen in der Schwangerschaft. Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Pränatal- und Geburtsmedizin sowie der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin. *Frauenarzt* 35:505–506
4. Merz E (2002) Sonographische Diagnostik in Gynäkologie und Geburtshilfe, Bd 2. Thieme, Stuttgart
5. Daffos F, Capella-Pavlovsky M, Forestier F (1983) A new procedure for fetal blood sampling in utero: preliminary results of fifty-three cases. *Am J Obstet Gynecol* 146(8):985–987
6. Kubik-Huch RA et al (2000) Ultrafast MR imaging of the fetus. *AJR Am J Roentgenol* 174(6):1599–1606
7. Finning K, Martin P, Daniels G (2009) The use of maternal plasma for prenatal RhD blood group genotyping. *Methods Mol Biol* 496:143–157
8. Palomaki GE et al (2011) DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: an international clinical validation study. *Genet Med* 13(11):913–920
9. G-BA (2011) Mutterschafts-Richtlinien. *Bundesanzeiger* 36:914
10. Wisser J (1995) Vaginalsonographie im ersten Schwangerschaftsdrittel. Springer, Berlin Heidelberg New York
11. Rempen A (2001) Standards zur Ultraschalluntersuchung in der Frühschwangerschaft. Empfehlung der DEGUM-Stufe III der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (Sektion Gynäkologie u. Geburtshilfe) und der ARGUS (Arbeitsgemeinschaft für Ultraschalldiagnostik der DGGG). Fassung vom Dezember 2000. *Z Geburtshilfe Neonatol* 205(4):162–165
12. Nicolaides KH (2011) Screening for fetal aneuploidies at 11–13 weeks. *Prenat Diagn* 31(1):7–15
13. Syngelaki A et al (2011) Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11–13 weeks. *Prenat Diagn* 31(1):90–102
14. Staudach A (1986) Fetale Anatomie im Ultraschall. Springer, Berlin Heidelberg New York
15. Eichhorn KH et al (2006) DEGUM grade I quality standards in obstetric ultrasound diagnosis during the 19th–22nd week of pregnancy. *Ultraschall Med* 27(2):185–187
16. Chaoui R et al (2008) Quality standards of the DEGUM for performance of fetal echocardiography. *Ultraschall Med* 29(2):197–200
17. Whitworth M et al (2010) Ultrasound for fetal assessment in early pregnancy. *The Cochrane Library*, issue 4. Oxford: Update Software
18. Collins SL, Impey L (2012) Prenatal diagnosis: types and techniques. *Early Hum Dev* 88(1):3–8
19. Bonnet D et al (1999) Detection of transposition of the great arteries in fetuses reduces neonatal morbidity and mortality. *Circulation* 99(7):916–918
20. Pretorius DH et al (2006) Preexamination and postexamination assessment of parental-fetal bonding in patients undergoing 3-/4-dimensional obstetric ultrasonography. *J Ultrasound Med* 25(11):1411–1421

CME-Fragebogen

Bitte beachten Sie:

- Teilnahme nur online unter: springermedizin.de/eAkademie
- Die Frage-Antwort-Kombinationen werden online individuell zusammengestellt.
- Es ist immer nur eine Antwort möglich.

? Indikationen zur Dopplersonographie im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge sind alle außer:

- ☐ Z. n. Präeklampsie
- ☐ Schwangerschaftsinduzierte Hypertonie
- ☐ Screening für Präeklampsie
- ☐ Nachweis einer fetalen Herzerkrankung
- ☐ Nachweis einer intrauterinen Wachstumsretardierung

? Für die Berechnung der Risikokalkulation auf Aneuploidie im ersten Trimenon ist welche Bestimmung ohne Bedeutung:

- ☐ Nackentransparenz
- ☐ Nasenbein
- ☐ HCG
- ☐ PAPP-A
- ☐ Femur-Länge

? Kein Hinweis für das Vorliegen für fetale Entwicklungsstörungen ist:

- ☐ Vermehrte oder verminderte Fruchtwassermenge
- ☐ Eine auffällige Körperkontur
- ☐ Ein fetales Wachstum zwischen der 5. und 25. Perzentile
- ☐ Eine Wachstumsdiskrepanz zwischen Kopf und Rumpf
- ☐ Eine auffällige fetale Bewegung

? Eine 25-jährige Studentin meldet sich während der Examensvorbereitung mit einer 7-wöchigen Amenorrhö. Welche Maßnahmen treffen sie zur Klärung der Situation:

- ☐ Es handelt sich um eine stressbedingte Amenorrhö, die keiner weiteren Maßnahmen bedarf.
- ☐ Sie führen einen Schwangerschaftstest durch und bestellen die Patientin bei posi-

tivem Testresultat zur Ersttrimestersonographie in fünf Wochen ein.

- ☐ Sie bestimmen das β -HCG im Blut und führen eine Ultraschalluntersuchung durch. Bei positiven β -HCG und fehlender intrauteriner Schwangerschaft veranlassen Sie eine Bauchspiegelung.
- ☐ Sie führen eine Ultraschalluntersuchung der Gebärmutter und der Adnexregion durch.
- ☐ Sie führen eine klinische Untersuchung und einen Urintest durch.

? Welche der hier aufgeführten fetalen Erkrankungen kann durch eine detaillierte Ultraschalluntersuchung in der 20. SSW nicht mit hoher Sicherheit ausgeschlossen werden?

- ☐ Omphalozele
- ☐ Hypoplastisches Linksherz
- ☐ Bilaterale Nierenagenesie
- ☐ Holoprosenzephalie
- ☐ Hydrozephalus

? Eine detaillierte sonographische Untersuchung im zweiten Trimester umfasst immer die folgenden Punkte außer:

- ☐ Eine orientierende Untersuchung
- ☐ Eine Gesamtbetrachtung des Feten
- ☐ Eine schnittanatomische Untersuchung
- ☐ Eine Biometrie des Feten
- ☐ Eine dopplersonographische Untersuchung der Nabelschnur

? Welche der folgenden Aussagen trifft nicht zu?

- ☐ Mittels Ersttrimestersonographie lassen sich die Lokalisation, Vitalität und das Alter der Schwangerschaft bestimmen.
- ☐ Die Ersttrimestersonographie kann sicher zwischen mono- und dichorialen Zwillingen unterscheiden.
- ☐ Ein Ultraschallscreening kann die perinatale Mortalität nicht senken.
- ☐ Das Ergebnis der detaillierten Ultraschalluntersuchung hat keinen Einfluss auf das perinatalogische Vorgehen.
- ☐ Ein Ultraschallscreening führt zu einer Senkung der Übertragungen.

? Für die Risikoeinschätzung für das Vorliegen einer Trisomie 21 im ersten Trimenon gilt folgendes:

- ☐ Aufgrund des Mutteralters können 50% der Feten mit Trisomie 21 bei einer Falschpositiv-Rate von 5% erkannt werden.
- ☐ Unter Berücksichtigung von Mutteralter, Nackentransparenz, Nasenbein, Ductus venosus sowie der biochemischen Parameter PAPP-A und β -HCG können 90% der Feten mit Trisomie 21 bei einer Falschpositiv-Rate von 5% detektiert werden.
- ☐ Unter Berücksichtigung von Mutteralter, Nackentransparenz und biochemischen Parametern (PAPP-A und β -HCG) lassen sich 85% aller Feten mit Trisomie 21 bei einer Falschpositiv-Rate von 5% erkennen.
- ☐ Die Ersttrimesterultraschalluntersuchung erlaubt einen nahezu sicheren Ausschluss einer Trisomie 21.
- ☐ Die Risikokalkulation für das Vorliegen einer Trisomie 21 ist als Teil der Mutterschaftsvorsorge bei allen Schwangeren durchzuführen.



Für Zeitschriftenabonnenten ist die Teilnahme am e.CME kostenfrei

? Bei der Zweittrimesteruntersuchung wird folgender Parameter *nicht* überprüft:

- ☐ Gesichtsprofil
- ☐ Verjüngung des Rückenmarks
- ☐ Fossa posterior
- ☐ Cavum septi pellucidi/Cavum septum pellucidum
- ☐ Durchmesser des Hirnstamms

? Folgende Aussagen zur fetalen Echokardiographie sind richtig, außer:

- ☐ Die Analyse des Herzrhythmus erfolgt durch den B-Mode.
- ☐ Beide Herzkammern sind etwa gleich groß.
- ☐ Die Ausflusstrakte überkreuzen sich.
- ☐ Im oberen Mediastinum liegen Pulmonalis, Aorta und Vena cava superior als Dreigefäßblick nebeneinander.
- ☐ Das Foramen ovale wird überprüft.

Diese zertifizierte Fortbildung ist 12 Monate auf springermedizin.de/eAkademie verfügbar.

Dort erfahren Sie auch den genauen Teilnahmeabschluss. Nach Ablauf des Zertifizierungszeitraums können Sie diese Fortbildung und den Fragebogen weitere 24 Monate nutzen.



Exklusiv mit e.Med – neue Kursformate für Ihre Online-Fortbildung

Mit dem e.Med-Komplettpaket können Sie neben den bisherigen e.CMEs (Beitrags-PDF plus CME-Fragebogen) auch die neuen e.Learningformate e.Tutorial und e.Tutorial.plus nutzen.

➤ Das e.Tutorial ist speziell für die Online-Fortbildung konzipiert und didaktisch optimiert. Klar gegliederte Lernabschnitte, besondere Hervorhebung von Merksätzen, zoomfähige Abbildungen und Tabellen sowie verlinkte Literatur erleichtern das Lernen und den Erwerb von CME-Punkten.

➤ Das e.Tutorial.plus bietet multimedialen Zusatznutzen in Form von Audio- und Videobeiträgen, 3D-Animationen, Experteninterviews und weiterführende Informationen. CME-Fragen und Multiple-Choice-Fragen innerhalb der einzelnen Lernabschnitte ermöglichen die Lernerfolgskontrolle.

➤ Wissenscheck: Kurse, deren Zertifizierungszeitraum abgelaufen ist, können weiterhin für Ihre Fortbildung und Ihren persönlichen Wissenscheck genutzt werden.

Im e.Med-Komplettpaket ist der uneingeschränkte Zugang zur e.Akademie enthalten. Hier stehen Ihnen alle Kurse der Fachzeitschriften von Springer Medizin zur Verfügung.

Teilnehmen und weitere Informationen unter: springermedizin.de/eAkademie

Unser Tipp: Testen Sie e.Med gratis und unverbindlich unter springermedizin.de/eMed